

JAK2 esone 12	JAK2 Exon 12
Informazioni generali	Allgemeine Informationen
Codice accettazione 1EX12JAK	Annahmekodex 1EX12JAK
Indicazioni cliniche [1,5,6] La mutazione del JAK2 è un criterio diagnostico per la policitemia vera. In ca il 96% dei casi viene identificata la mutazione JAK2V617F mentre in ca il 3% è presente la mutazione dell'esone 12 del JAK2. Se nel sospetto diagnostico di una policitemia vera la mutazione JAK2V617F risulta negativa si procede con la ricerca della mutazione dell'esone 12 del JAK2. Quest'ultima è rara nei pazienti con trombocitemia essenziale e mielofibrosi primaria.	Klinische Indikation [1,5,6] Die JAK2-Mutation ist ein diagnostisches Kriterium für die Polycythaemia vera. In ca. 96% der Fälle wird die JAK2V617F-Mutation identifiziert, während in ca. 3% die JAK2-Exon-12-Mutation vorliegt. Wenn bei diagnostischem Verdacht auf eine Polycythaemia vera die JAK2V617F-Mutation negativ ist, wird nach der JAK2-Exon-12-Mutation gesucht. Letztere ist bei Patienten mit essenzieller Thrombozythämie und primärer Myelofibrose selten nachweisbar.
Preparazione del paziente Non prevista	Patientenvorbereitung Nicht vorgesehen
Richiedibile in urgenza No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)	Dringende Anforderung Nein (die Probe muss von Montag bis Donnerstag von 8:00 bis 14:00 und am Freitag von 8:00 bis 13:00 Uhr im Labor eintreffen)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere; tutti i distretti dell'Azienda sanitaria dell'Alto Adige	Ort der Blutentnahme für ambulante Patienten Day Hospital der Hämatologie; andere Krankenhäuser des Sanitätsbetriebes; andere Krankenhausstrukturen; alle Sprengelrichtungen des Südtiroler Sanitätsbetriebes
Esecuzione Entro 15 giorni lavorativi	Durchführung Innerhalb von 15 Arbeitstagen
Tempo di refertazione per pazienti esterni Entro 15 giorni lavorativi	Befundung für ambulante Patienten Innerhalb von 15 Arbeitstagen
Preanalitica	Prä-Analitik
Tipo di campione Sangue periferico in EDTA	Untersuchungsmaterial Peripheres Blut in EDTA
Tipo provetta 2 provette EDTA con tappo lilla 4 ml	Röhrchen 2 EDTA-Röhrchen mit violettem Verschluss 4 ml
Trasporto del campione A temperatura ambiente	Probentransport Bei Raumtemperatur
Trattamento del campione in laboratorio [2,3,4] Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate	Probenbehandlung im Labor [2,3,4] Dichtegradientenzentrifugation zur Gewinnung mononukleärer Zellen
Criteri per la non accettabilità del campione Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente, provetta errata	Kriterien für die Inakzeptanz einer Probe Probe koagulierte, unzureichendes Volumen, fehlerhafte Patientenidentifikation, falsches Probenröhrchen
Stoccaggio del campione dopo l'analisi Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato.	Probenlagerung nach der Analyse Das Material wird für drei Tage bei +4°C aufbewahrt und dann eliminiert.
Possibilità di richiesta su campione già processato Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.	Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial Nach ärztlicher Anforderung, je nach Stabilität des Analyten für die Dauer der Probenlagerung, falls die Probe noch vorhanden ist und das Probenvolumen ausreichend ist.
Indicazioni tecniche	Technische Angaben
Misurando	Messgröße

Presenza/assenza delle mutazioni sull'esone 12 del gene JAK2	Vorhandensein/Fehlen der Mutationen auf dem Exon 12 des JAK2-Gens
Metodo e strumento [5] PCR (Polymerase Chain Reaction) e analisi di sequenza	Bestimmungsmethode und Gerät [5] PCR (Polymerase Chain Reaction) und Sequenzanalyse
Range di riferimento Non applicabile	Referenzbereich Nicht vorgesehen
Stabilità del campione 18-22°C: 6 h 2-8°C: ND -20°C: ND	Stabilität der Probe 18-22°C: 6 Stunden 2-8°C: NV -20°C: NV
Tempo di emivita dell'analita Non applicabile	Halbwertszeit des Analyten Nicht vorgesehen
Variabilità analitica (%) Non applicabile	Analytische Variabilität (%) Nicht vorgesehen
Variabilità biologica intraindividuale (%) Non riportato in EFLM	Intra-Individuelle Variabilität (%) In EFLM nicht angegeben
Differenza critica (%) Non calcolabile	Kritische Differenz (%) Nicht berechenbar
Incertezza di misura (U_m) Non disponibile	Messunsicherheit (U_m) Nicht verfügbar
Interferenze Non applicabile	Störfaktoren Nicht vorgesehen
Significatività clinica	Klinische Bedeutung
Presenza/assenza delle mutazioni sull'esone 12 del gene JAK2 [1,5,6]	Vorhandensein/Fehlen der Mutationen auf dem Exon 12 des JAK2-Gens [1,5,6]
La presenza di una delle due mutazioni del JAK2 (JAK2V617F e/o esone 12 del JAK2) rappresenta un criterio diagnostico maggiore della policitemia vera.	Das Vorhandensein einer der beiden JAK2-Mutationen (JAK2V617F und/oder JAK2-Exon 12) ist ein wesentliches diagnostisches Kriterium für die Polycythaemia vera.
Ulteriori informazioni cliniche [1,5,6] Di seguito sono elencati i parametri correlati: Emocromo: leucocitosi, piastrinosi, ematocrito elevato. Aspirato midollare e biopsia osteomidollare: quadro tipico per una malattia mieloproliferativa cronica. FISH e citogenetica: alterazioni tipiche per una malattia mieloproliferativa cronica. Eritropoietina: bassa.	Klinische Zusatzinformationen [1,5,6] Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet: Blutbild: Leukozytose, Thrombozytose, erhöhter Hämatokrit. Knochenmarkausstrich und Knochenbiopsie: typische Bilder einer chronisch myeloproliferativen Erkrankung. FISH und zytogenetische Analyse: typische Aberrationen für eine chronisch myeloproliferative Erkrankung. Erythropoietin: vermindert.
Per ulteriori informazioni	Weitere Informationen
Segreteria Tel. 0471-438306	Sekretariat Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici [RIF.1] Polycythemia vera and essential thrombocythemia: 2021 update on diagnosis, risk-stratification and management. Am J Hematol 2020, 95:1599-1613 [RIF.2] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo [RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.4] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.5] Somatic mutations of JAK2 exon 12 in patients with JAK2 (V617)-negative myeloproliferative disorders, Blood 2008, 111: 1686-1689 [RIF.6] WHO Classification of Tumours, 5 th Edition, Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022	Literatur [RIF.1] Polycythemia vera and essential thrombocythemia: 2021 update on diagnosis, risk-stratification and management. Am J Hematol 2020, 95:1599-1613 [RIF.2] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo [RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.4] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.5] Somatic mutations of JAK2 exon 12 in patients with JAK2 (V617)-negative myeloproliferative disorders, Blood 2008, 111: 1686-1689 [RIF.6] WHO Classification of Tumours, 5 th Edition, Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022
Aggiornato il 27/03/2026	Aktualisiert am 27/03/2026

Prossimo aggiornamento 27/03/2029

Nächste Aktualisierung am 27/03/2029